

发作性睡病 1 例诊治过程报告并文献复习

李玉明, 戚菲, 孙东, 韩梦, 项瑛, 李仑, 林志烽, 李政

摘要: 本文报告 1 例空军士官发作性睡病(NP)合并阻塞性睡眠呼吸暂停(OSA)及快速眼动睡眠行为障碍(RBD)的筛查-诊断-康复全过程。患者因日间不可控入睡 3 年、猝倒 1 次就诊,经多中心多导睡眠监测(PSG)+多次睡眠潜伏期试验(MSLT)及影像学评估确诊,并排除器质性病变。治疗上由单用文拉法辛无效,转为行为干预、中医辨证联合替洛利生的综合方案。结合文献,提出部队应建立“日间嗜睡量表+MSLT”常规筛查、多学科动态评估及个体化综合管理的现代诊疗模式,为军人睡眠障碍的早发现、早诊断、早治疗提供循证依据。

关键词: 发作性睡病; 多导睡眠监测; 病例报告

中图分类号:R338.63

文献标识码:A

Screening, diagnosis, and rehabilitation process for narcolepsy: A case report and literature review LI Yuming, QI Fei, SUN Dong, et al. (Sleep Management Center for Military Personnel, Dalian Rehabilitation and Convalescent Center, Joint Logistics Support Force, Dalian 116019, China)

Abstract: This article reports the complete screening-diagnosis-rehabilitation process for an Air Force non-commissioned officer diagnosed with narcolepsy(NP) comorbid with obstructive sleep apnea (OSA) and REM sleep behavior disorder(RBD). The patient attended the hospital due to uncontrollable daytime sleep for 3 years and one episode of cataplexy, and a confirmed diagnosis was made based on polysomnography, multiple sleep latency test (MSLT), and imaging examination, with the exclusion of organic lesions. As for treatment, since the patient showed no response to venlafaxine alone, the treatment regimen was switched to a comprehensive regimen of behavioral interventions, traditional Chinese medicine syndrome differentiation, and pitolisant. Based on this case report and the literature review, it is proposed that the armed forces should introduce a modern diagnostic and therapeutic mode integrating routine screening (Epworth Sleepiness Scale and MSLT), multidisciplinary dynamic assessment, and individualized comprehensive care, in order to provide evidence-based guidance for the early identification, diagnosis, and treatment of sleep disorders in military personnel.

Key words: Narcolepsy; Polysomnography; Case report

发作性睡病(narcolepsy, NP)是一种罕见的慢性神经系统疾病,当前学界将其归类为由遗传易感性主导、环境因素触发的中枢神经系统自身免疫性疾病,患病率为 0.02%~0.06%^[1],男女均可发病,且发病率相近。其典型的五联征表现包括日间过度思睡(excessive daytime sleepiness, EDS)、猝倒、睡眠瘫痪、入睡前和(或)醒前幻觉以及夜间睡眠中断。依据《国际睡眠障碍分类》第三版(The International Classification of Sleep Disorders-Third Edition, ICSD-3),NP 可分为 I 型(narcolepsy type 1, NT1)和 II 型(narcolepsy type 2, NT2)两种亚型^[2]。临床上主要通过监测夜间多导睡眠监测(polysomnography, PSG)及多次睡眠潜伏期试验(multiple sleep latency test, MSLT)、下丘脑分泌素(hypocretin, Hcr)水平对 NP 进行诊断。本案例报告患者系联勤保障部队大连康复疗养中心军人睡眠管理中心(以下简称“我中心”)通过部队巡诊筛查发现,经体系医院转诊至康复疗养中心进行康复疗养,后转入上级医院进行疾病鉴定及诊治。现对本例的发现、诊断、治疗及鉴定过程

进行总结,以期今后部队官兵睡眠障碍诊治工作提供参考。

1 临床资料

患者,男,25 岁。因“睡眠增多 3 年余”于 2025 年 6 月 16 日入院。患者缘于 3 年前始无明显诱因出现日间困倦,睡眠增多,无肢体瘫痪及猝倒发作,无幻视幻听,2022 年 6 月 21 日于空军某三甲医院就诊,行 PSG 检查,结果不符合睡眠呼吸暂停低通气综合征,未见血氧减低;PSG 总记录时间为 521.0 min,总睡眠时间为 495.5 min,夜间入睡潜伏期 2 min,快速眼动睡眠(rapid eye movement, REM)睡眠潜伏期正常尚可,N2 期睡眠占总睡眠时间 40%,夜间睡眠质量尚佳;R 期无肌张力迟缓状态;多次睡眠潜伏期试验平均入睡潜伏期 4.7 min,5 次小睡均入睡,有 3 次

收稿日期:2025-08-29;修订日期:2025-09-12

基金项目:军队后勤科研项目保健专项课题(23BJZ47)

作者单位:(联勤保障部队大连康复疗养中心军人睡眠管理中心,辽宁大连 116019)

通信作者:戚菲, E-mail: fayelnnu_2007@163.com

进入R期(2次、3次、4次),此次MSLT检查阳性,考虑“发作性睡病”,给予文拉法辛[文拉法辛缓释片37.5 mg/(次·d)口服,第3天起加量至75 mg/(次·d),约3个月]治疗后,日间睡眠增多症状加重,遂停用。2023年出现日间不能控制入睡(走路、说话、开车时经常出现),伴有睡眠瘫痪,入睡或觉醒时出现,每次发作持续1 min左右,伴有多梦,睡眠浅,夜间易惊醒,大笑时感周身无力。2025年1月出现猝倒发作1次,后可很快恢复正常,不伴有肢体抽搐及尿便障碍。

2025年2月就诊于体系医院于门诊行脑电图检查,结果示正常脑电地形图,正常范围脑电图,头部MRI未见明显异常。化验血常规结果示未见异常,尿常规结果示未见异常。生化结果示肝肾功能、离子、心肌酶及血糖结果未见异常。甲状腺功能结果示未见异常。TCD示颅内外所探及动脉血流频谱未见明显异常。心电图示窦性心律,正常心电图。头部MRA示左侧大脑前动脉A1段局部增粗,MRV示左侧横窦开窗畸形,患者无头痛、视力障碍等症状,推测属于正常变异,嘱观察随诊。患者入院后行汉密尔顿焦虑量表(HAMA)、汉密尔顿抑郁量表(HAMD),结果显示:HAMA评分18分(肯定有焦虑),HAMD评分8分(可能有抑郁),后行草酸艾司西酞普兰片、甜梦口服液配合经颅磁治疗等改善睡眠支持对症治疗。经过积极治疗后患者病情稳定后出院。

2025年6月,日间困倦加重,为进一步明确诊治入我中心,以“发作性睡病”进行康复收治。患者病来精神欠佳,食欲正常,睡眠差,体重无明显变化,大便正常,尿量正常。既往史:2022年11月24日于解放军某医院因“右腕关节舟骨骨折”行“右腕舟骨骨折复位内固定,带蒂骨瓣移植术”,2023年8月11日行“右腕内固定取出术”;2024年于联勤保障部队某医院诊断“右肩袖损伤”,右肩关节反复疼痛。否认“肝炎、结核、疟疾”等传染病史,否认“高血压、冠心病及糖尿病”等病史,否认“输血史,否认药物、食物过敏史”,预防接种随当地进行。个人史:生于河南新蔡县,久居于本地,无疫区居住史,无疫水、疫源接触史,无放射物、毒物接触史,无毒品接触史,吸烟史10余年,10余支/d,无饮酒史。家族史:父母健在,家族中无传染病及遗传病史。体格检查:体温36.2℃,脉搏110次/min,呼吸18次/min,血压130/85 mmHg。发育正常,营养中等,慢性病容,表情不安,步入病房。神志清楚,语言正常,自动体位,查体合作,对答切题。精神欠佳,情感低落,智力:记忆力、计算力、分析综合能力良好,定向力、自知力存在。脑膜刺激征:颈无抵抗,Kernig征(-),Brudzinski征(-)。皮肤色泽正常,

毛发指甲正常,大、小便正常。

2025年7月1日和7月2日,于我中心行PSG和MSLT检查,结果示:MSLT前夜的PSG总记录时间为547.0 min,总睡眠时间为513.5 min,睡眠效率为93.9%,睡眠潜伏期1.5 min,睡后清醒时间32.0 min,清醒次数17次,REM睡眠期占总睡眠时间20.2%,N1期睡眠占总睡眠时间17.8%,N2期睡眠占总睡眠时间49.3%,N3期睡眠占总睡眠时间12.8%,睡眠结构紊乱,N1期睡眠增加。夜间PSG视频记录显示夜间睡眠时上肢挥舞摆动,疑似快速眼动期睡眠行为障碍(REM sleep behavior disorder, RBD),建议增加上肢肌电导联,复查PSG。多次睡眠潜伏期试验:5次小睡均入睡,平均睡眠潜伏期3.8 min,有4次出现快动眼起始睡眠期(sleep onset rapid eye movement periods, SOREMPs),REM潜伏期平均值2 min,此次MSLT结果阳性。诊断:(1)发作性睡病;(2)右手舟骨骨折术后;(3)焦虑抑郁状态。

经康复治疗期间实验室检查后,为了进一步进行医学鉴定及诊治,将患者转诊至上级体系医院,神经内科完善相关检查化验,Epworth评分20分(重度嗜睡)。检查:2025年7月8日,行心电图检查提示:窦性心律、大致正常心电图,超声(心脏)检查提示:静息状态下心脏结构及大血管血流未见明显异常,心功能测值正常。头部MRI平扫检查提示:未见异常。超声(颈部血管)检查提示:双侧颈部血管超声未见明显异常。化验:血尿便常规、肝肾功能全套及凝血六项均未见明显异常。多导睡眠监测:总睡眠时间509 min,睡眠效率98.2%。REM潜伏时间:0.5 min,N1期睡眠增加,N2期睡眠减少。呼吸事件:呼吸暂停低通气指数为7.8,阻塞性呼吸暂停指数4.2,低通气指数2.1,中枢性呼吸暂停指数1.5。最长呼吸暂停21 s,最长低通气81 s。血氧情况:睡眠中平均血氧饱和度96%,最低血氧饱和度92%,为N1期1次21 s中枢型呼吸暂停所致。≥3%氧降指数为3.0。睡眠期PLM次数:290次,PLM指数:34.2。心电事件及心率变异性:睡眠中最慢心率44次/min,最快心率93次/min,平均心率62次/min。夜间R期睡眠可见持续性肌电增高有53帧,占总R期睡眠的16.35%。5次小睡均入睡,平均睡眠潜伏时间0.6 min,5次均出现起始R期睡眠。

出院诊断:(1)发作性睡病;(2)轻度阻塞性睡眠呼吸暂停综合征;(3)快速眼动睡眠行为障碍;(4)右肩袖损伤;(5)右手舟骨骨折术后。出院医嘱:(1)放松心情,适度休息,避免劳累,每日总卧床时间8 h以上。应用文拉法辛、必要时加用替洛利生和中医中药治疗,复查ESS、文拉法辛血药浓度;(2)嘱家属注意照护,避免高处、水边活动、操作机械,禁止驾驶。

佩戴黄色“发作性睡病”医疗警示手环,外出随身携带警示卡;(3)注意血压、心率、体重,记录猝倒发作次数、用药后情绪评分(PHQ-9)。

2 讨论

过去 3 年间,该患者先后就诊于不同睡眠中心及三家军队医院,其诊疗过程呈现出“由点及面、由单一疾病到多病共存、由对症处理到综合管理”的递进特点。2022 年,在空军某医院,通过 PSG 和 MSLT 检查确诊为发作性睡病;治疗上仅给予文拉法辛单药,后因疗效不佳停药,且未制定长期管理方案。2025 年,联勤保障部队第 967 医院完善神经系统相关检查后,因 HAMA、HAMD 量表评分异常,患者有抑郁倾向,遂将治疗转为对症支持,给予草酸艾司西酞普兰、甜梦口服液并配合重复经颅磁刺激,同时建议专科随访,但药物仍以抗抑郁类为主。随后患者转入我院睡眠中心,因条件限制,未能行 HLA 及脑脊液 Hcrt 检查,遂再次行 PSG 及 MSLT 确认发作性睡病,因药物选择受限,于 2025 年 7 月转入体系医院,该院整合神经内科、睡眠医学科及中医科,完成高分辨率 MRI、MRA 排除器质性病变后,首次发现合并 OSA (AHI 7.8) 和快速眼动睡眠行为障碍(RBD),将诊断更新为“发作性睡病+OSA+RBD”。治疗方案升级为综合模式:(1)行为干预(规律小睡、避免危险活动);(2)中医辨证;(3)必要时启用国内新近获批的一线促醒药替洛利生。发作性睡病的治疗包括行为干预、社会心理支持以及药物治疗。目前,国内外用药均以缓解日间过度思睡、猝倒、睡眠幻觉和睡眠瘫痪为核心目标。与觉醒相关的多种神经递质——去甲肾上腺素、5-羟色胺、多巴胺和组胺——为药物提供了不同靶点^[3-6]。此外,还应重视 NP 的共病问题。本例患者出现 RBD、阻塞性睡眠呼吸暂停。研究显示 33%~80% 的 NT1 患者中出现睡眠幻觉和(或)睡眠瘫痪,发生在夜间睡眠会导致夜间睡眠紊乱或维持困难^[2]。同时,NP 患者易共患精神心理疾病,一项研究结果显示,NP 患者中罹患心境障碍占 37.9%,抑郁障碍占 35.8%,焦虑障碍占 25.1%^[7]。该患者 HAMA 评分 18 分,HAMD 评分 8 分,因此在 NP 的治疗过程中,还应给予相应的心理支持。NP 还会共病自主神经功能障碍,影响消化系统、泌尿生殖系统、体温调节系统、视觉系统等多系统^[8],目前研究认为,NP 共病自主神经系统功能障碍主要是与食欲素缺乏、药物影响(如抗精神病类药

物)以及其他共病(如肥胖、OSA、RBD、PLMS 及焦虑抑郁等)有关^[9]。

综上所述,发作性睡病是一种与自身免疫机制相关的睡眠障碍疾病,会显著降低其生活质量。因此,需要早发现、早诊断、早治疗。该病从最初单一诊断到后期多学科协作、从传统抗抑郁药到替洛利生及中医联合的跨越,体现了发作性睡病需“终身随访、动态评估、个体化综合管理”的现代理念。

伦理学声明:本研究方案经联勤保障部队大连康复疗养中心伦理委员会审批[批号:疗伦(2024)110810],患者均签署知情同意书。

利益冲突声明:所有作者均声明不存在利益冲突。

作者贡献声明:李玉明、戚菲负责论文设计、撰写论文;孙东、韩梦负责数据收集;李政、林志烽负责文献收集;项瑛、李仑负责拟定写作思路、指导撰写论文并最后定稿。

[参考文献]

- [1] Zhang M, Inocente CO, Villanueva C, et al. Narcolepsy with cataplexy: Does age at diagnosis change the clinical picture? [J]. CNS Neurosci Ther, 2020, 26(10): 1092-1102.
- [2] 美国睡眠医学会著. 高和,崔丽,段莹,译. 睡眠障碍国际分类[M]. 3 版. 北京:人民卫生出版社, 2017.
- [3] 蔡嘉琳,毛志娟,付佩彩,等. 1 型发作性睡病二例[J]. 临床内科杂志, 2025, 42(4): 345-346.
- [4] 闫斌,郭金涛,李莉萍. 文拉法辛联合盐酸哌甲酯对发作性睡病的初步疗效观察[J]. 中国现代神经疾病杂志, 2013, 13(11): 961-963.
- [5] 张益萌,程岳阳,刘艳慧,等. 替洛利生治疗中国发作性睡病患者有效性及安全性的研究[J]. 中馈与神经疾病杂志, 2024, 41(3): 202-208.
- [6] 肖明月,王雪峰. 基于文献的中医治疗发作性睡病用药特点分析[J]. 世界中西医结合杂志, 2016, 11(6): 766-769+773.
- [7] Ruoff CM, Reaven NL, Funk SE, et al. High rates of psychiatric comorbidity in narcolepsy: Findings from the burden of narcolepsy disease (BOND) study of 9, 312 patients in the United States [J]. J Clin Psychiatry, 2017, 78(2): 171-176.
- [8] Wang Y, Sun Q, Tang Q, et al. Progress of autonomic disturbances in narcolepsy type 1 [J]. Front Neurol, 2023, 14: 1107632.
- [9] BaHammam AS, Alnakshabandi K, Pandi-Perumal SR. Neuropsychiatric correlates of narcolepsy [J]. Curr Psychiatry Rep, 2020, 22(8): 36.

引证本文:李玉明,戚菲,孙东,等. 发作性睡病 1 例诊治过程报告并文献复习[J]. 中馈与神经疾病杂志, 2025, 42(10): 901-903.